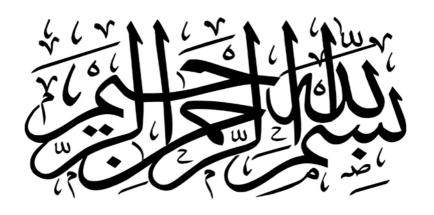


كود جيني

<u>تنفيذ</u> خلود الرفاعي

إشراف د. محمد القرقوري

2014_2015



بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ
"اقْرَأْ بِاسْمِ رَبِّكَ الَّذِي خَلَقَ"
صدق اللَّه الْعَظِيم..

قد أنجزنا هذا الكِتاب ولله الحمد بفضلٍ منَ الله وتوفيقاً منه منه أعسى أن تتحصلون منه على الفائدة الكاملة، وأن ينفعُكم قدر المستطاع..

وما عسانا إلّا أن نشكُر الدكتور الفاضل محمّد القرقوري لإشرافه على هذا الكتاب حتّى يكون لكم فائدة موثوقة..

ولا ننسى أن نشكر صديقنا العزيز بلال الشماع الذي حاول جاهداً أن يصنع من تقنية هذا الكتاب ليضع لمساته ويجمّل الكتاب بين أيديكُم.

وكما قال ألبيرتو مانغويل:

"ان القراءة مفتاح العالم".

مقدمة:

لماذا ندرس الجينوم؟!

سيتيح مشروع الجينوم البشري فوائد جمة للبشرية، يمكننا توقع بعضها بينما سنفاجأ بالبعض الآخر. أما الفوائد المتوقعة للعلاج بالجينات فهائلة، ويمكن تلخيصها في مجالات عدة كالتالي:

تطوير أدوية ومعالجات جديدة: بالإضافة إلى صنع أدوية جديدة، يمكن اعتبار مشروع الجينوم البشري كبداية لحقبة جديدة من الطب الشخصي Personalized medicine.

فالناس يميلون للاستجابة بصورة مختلفة تماماً للأدوية التي يصفها لهم الأطباء - حتى 50% من الأشخاص الذين يتناولون دواء معينا سيجدون أنه إما غير مؤثر، أو أنهم سيتعرضون لتأثيرات جانبية غير مرغوبة.

ويعد أسلوب (اضرب واخسر) مضيعة مرعبة للوقت والمال، بل إنه قد يعرض الحياة ذاتها للخطر.

وبالإضافة لذلك، فنحن جميعاً نختلف في قابليتنا للإصابة بالأمراض المختلفة، فبينما قد ينتهج رجل نمطا صحيا نسبيا للحياة قبل أن يسقط ضحية لنوبة قلبية في منتصف العمر، قد يظل صديقه الذي يدخن عشرين

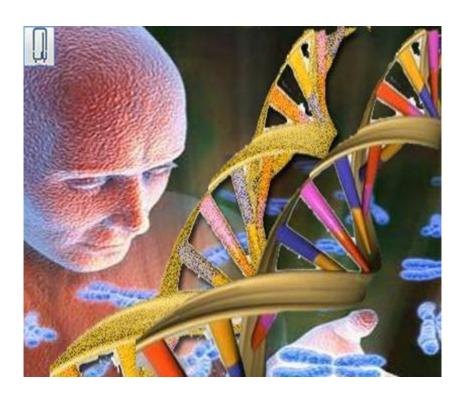
سيجارة يومياً ويتناول إفطاراً مقلياً كل يوم، قوياً حتى سن الثالثة والتسعين، لكن لماذا ؟... يقع جزء مهم من الإجابة في الجينوم البشري.

وقد اتضح أن 99.9% من متتاليات الـ DNA متشابهة في جميع البشر (ولذلك فنحن ننتمي جميعاً للنوع الحي نفسه)، لكن هذا الفرق الذي لا يزيد على 0.1% قد يفسر استجاباتنا الفردية للأدوية وقابليتنا للإصابة بالأمراض الخطيرة.

-وفي هذا الكتاب سنتعرّف عن الكود الجيني "الشفرة الجينية" أكثر وسنغوص في DNA الكائن الحي أكثر ليكون مرجع هام للكثير من الأمور والتي قد لا تُرى بالعين المجردة لكن لتأثيرها الضخم قدرة على التحكّم بالكائن الحي وبقاؤه.

.....

کود جيني....



لنبدأ بتعريف "علم الوراثة" (Genetics)

هو العلم الذي يدرس المورثات (الجينات) والوراثة وما ينتج عنه من تنوع الكائنات الحية.

فقد كانت مبادئ توريث الصفات مستخدمة منذ تاريخ بعيد لتحسين المحصول الزراعي وتحسين النسل الحيواني عن طريق تزويج حيوانات من سلالة ذات صفات جيدة – كمثال عن ذلك الحصان العربي الأصيل حيث كان العرب يزاوجون الحصان والفرس الأقوياء ليحصلوا على نسل قوي واستمروا بذلك عبر السنين.

وهو من فروع علم الأحياء الذي يبحث في الوراثة والاختلاف والصفات الشخصية، وفي تطور وقوانين الوراثة، ويعتمد على دراسة قوانين "مندل" في انتقال الصبغيات (الكروموسومات) التي تحمل الصفات الوراثية (الجينات) إلى الأبناء.

ولكن علم الوراثة الحديث الذي حاول فهم آلية توريث الصفات ابتدأ بالعالم Mendel في منتصف القرن التاسع عشر، حيث قام مندل بمراقبة الصفات الموروثة للكائنات الحية وكيفية انتقالها من الآباء إلى الأبناء، ولكنه لم يكتشف آلية هذا الانتقال التي تتم عن طريق وحدات مميزة في توريث الصفات وهي (الجينات) Genes، وهي تمثل مناطق معينة من شريط ال DNA، هذا الشريط هو عبارة عن تتالي وحدات جزيئية تدعي النيكليوتيدات جزيئية تدعي النيكليوتيدات الكائن الحي.

فلذلك يُعتبر علم الوراثة في مقدمة العلوم الطبيعية من حيث النجاح الذي حققه، والبرهان على ذلك إنتاج العديد من السلالات الجيدة من الحيوانات والنباتات التي يستخدمها الإنسان في حياته.



Gregor Johann Mendel (1822_1884)

هو عالم نبات وراهب نمساوي.

جاء مندل ووضع أسس على الوراثة ويعتبر مؤسس على الوراثة نمساوي ولد في أسرة فقيرة تعلم العلوم الطبيعية والرياضيات ...

أجرى الكثير من التجارب واكتشف القوانين الأساسية للوراثة.

أدت تجاربه في تكاثر نبات البازلاء إلى تطور علم الوراثة وكانت تجاربه هي الأساس لعلم الوراثة الذي يشهد تقدماً في عالم اليوم.

درس مندل في تجاربه في علم الوراثة، سبعة أزواج من الخلات المميزة في نباتات البازلاء وبذورها.

و شملت تلك السمات:

1- البذور ملساء أو مجعدة.

2- النباتات الطويلة أو القصيرة.

3- لون الزهر قرمزى أو أبيض.

4- لون البذور خضراء أو صفراء.

حيث قام مندل بتهجين آلاف النباتات وملاحظة خاصيّات كل جيل لاحق من النباتات. وكان مندل يعلم أن نباتات الباز لاء،

مثل جميع الكائنات الحية تنتج نسلها عن طريق اتحاد خلايا جنسية خاصةً (الأمشاج).

وفي نباتات الباز لاء، يتحد مشيج ذكري، أو خلية ذكرية، مع مشيج أُنثوي، أو خلية بيضة لتُكوّن البذرة.



.....

"(الأحماض النووية") هي التي تسبب الاختلاف بين البشر، من حيث: الشكل، واللون.

وقد تمكن قديما العالمان جيمس واتسون وفرنسيس كريك في منتصف القون الـ 20 من اكتشاف الشكل الأساسي للحمض النووي DNA، والذي أدى إلى التعرف على الكثير من المعلومات حول كيفية تخزين وحفظ المعلومات الوراثية، وكيفية نقلها من جيل لاخر.

.....

• نبذة تاريخية:

في 25 أبريل 1953م .

ومن الطريف أن "واطسون" و"كريك" لم يجريا أي تجربة عملية، ولم يحملا أنبوية اختيار واحدة للتوصل لهذا الكشف المثير، ولكنهما وضعا نمو ذجهما استنادًا إلى البيانات التي و فر ها باحثون في مختبر ات جامعة "كامبر دج" على مدى 3 سنوات، وكان من أهمهم البروفيسور "موريس ولكنز" الذي استخدم الأشعة السينية (أشعة أكس) لدر اسة و تحليل الحمض النو وي، و ساعدته في ذلك الدكتورة "روزلندا فرانكلين" التي ساهمت في التقاط العديد من الصور للحمض النووي في عام 1952م. وكشفت هذه الصور النقاب عن التركيب الجزيئي للحمض النووي، وبني "واطسون" و "كريك" نمو ذجهما للحمض النووي بعد أسبو عين فقط من الحصول على الصور. وباكتشافهما لحقيقة أن جزيئات الحامض النووي تكون تركيبا لولبيا مزدوجا، يشابه السلم الملتوي، تبين كيف يمكن للحمض النووي أن ينسخ نفسه، فبعد عامين من اكتشاف الـ "دي إن إيه" تحقق "أرثر كورنبرج" من إمكانات نسخ الحمض النووي لنفسه. وفي عام 1960م تمكن مارشال "نيرنبرج" و"هار خولانا" و"سيفيرو أكوا" من التحقق من أن 3 أحرف من الأحرف الأربعة للحامض النووي تشكل ر مزًا لأحماض أمينية. وفي السبعينيات تمكن العلماء من التعرف على حروف الحمض النووى، ثم تمكنوا من قطع ولصق أجزاء من الحمض النووي، ثم تمكنوا من نسخه بعد ذلك ، و في عام 1983م استطاع العالم الأمريكي "كارى موليس" أن يطور طريقة لاستنساخ آلاف النسخ من الحمض النووى؛ وهو ما وضع أسس الهندسة الوراثية الحديثة. ثم توجت أبحاث العلماء في نهاية القرن العشرين بدراسة، ووضع جينوم الحيوانات، وفي منتصف عام 2000م وضع جينوم الإنسان (الأطلس الوراثي البشري)

وقد طور العلماء أهدافهم المرحلية في وقت لاحق وأضافوا هدفًا جديدًا وهو التعرف على الاختلافات الفردية في Genome بين شخص وآخر، وقد اكتشفوا أنه رغم أن أكثر من 99% من DNA في الإنسان وتتابعاته متشابهة في كل البشر فإن التغيرات الفردية قد تؤثر بشدة على استجابة الفرد للمرحلة والمؤثرات البيئية الضارة مثل البكتريا والفيروسات والسموم والكيماويات والأدوية والعلاجات المختلفة.

و حول الشفرة الوراثية يقول الدكتور ورج وينستوك أحد مديري مشروع الشفرة الوراثية في مركز أبحاث الجينات التابع لمدرسة الطب في هيوستون، وهو أحد المراكز الثلاثة العملاقة والمسئولة عن مشروع الجينوم: "إن هذا الاكتشاف هو مقابل لاكتشاف الميكروسكوب الإلكتروني" فقبل اكتشاف الميكروسكوب الإلكتروني" فقبل اكتشاف الميكروسكوب الإلكتروني، لم نكن نعرف أي شيء عن شكل أو تركيب الخلية، أو حتى عن وجود الجراثيم والميكروبات، وكما غير الميكروسكوب الإلكتروني مفهومنا الطبي فسوف يقوم هذا الكشف بتغيير وإحداث ثورة طبية لعدة قرون قادمة.

وبعيدا عن ردود الأفعال المختلفة، التي دعت البعض لعقد مقارنة بين هذا الحدث والهبوط على القمر، برى الدكتور أرثر كابلان وهو مدير مركز ما يسمى بأخلاق البحث العلمي الحيوية Bioethics بجامعة بنسلفانيا، أن القائمين على المشروع لم يقدموا شيئًا نهائيًّا أو شيئًا قريبًا من التفاصيل التي يمكن أن تفيد البشرية، من حيث تشخيص الأمراض المختلفة فضلاً عن علاجها، وكان من الأفضل حسب كلام الدكتور كابلان أن يكون الخبر الذي طيرته وكالات الأنباء الشهر الماضي عن هذا الاكتشاف هو "مجموعة من علماء الجينات قامت في يوم 26 يونيو 2000 بالكشف عن نتائج مشجعة لمشروع عملاق، تعد بداية وليست نهاية لثورة في عالم الطب.

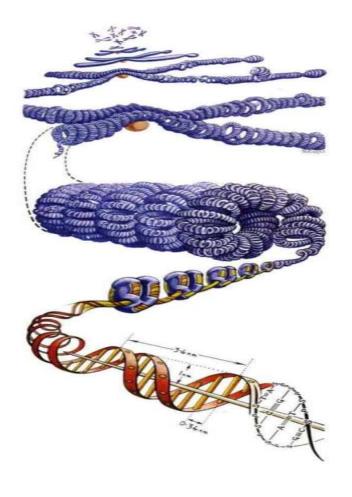
فكل ما استطاع العلماء علمه حتى الآن هو قراءة الشريط الوراثي أو كتاب الحياة كما يسمى DNA حرفاً حرفاً وجزءاً جزءاً وتحديد معالمه، وبلغة الخرائط استطاع هؤلاء العلماء أن يرسموا لنا خريطة مشابهة لخريطة الكرة الأرضية بجميع قاراتها ومحيطاتها، ولكن تنقص هذه الخريطة ملء (الفراغات) التفاصيل المفقودة من جبال ومسطحات وسهول ووديان وأنهار وغابات وطرق ومدن تعطي صورة دقيقة لأي خريطة.

والسؤال الذي يطرحه الدكتور كابلان هو "ماذا سوف يجني (يفيد) عامة الناس من وراء هذا الاكتشاف؟ الإجابة للدكتور كابلان: لا شيء على المدى القريب، ولكن الكثير والكثير على المدى البعيد. فلن نستطيع تقديم الشفاء لأي إنسان أو نحرز أي تقدم قبل عدة أعوام من الآن، وحينما يتم ملء جميع الفراغات الموجودة على خريطة الشريط الوراثي، فسوف تصنع العديد من الأدوية لعلاج الأمراض الكثيرة، والتي ترجع أسبابها إلى خلل في الجينات

الوراثية وهي تقترب من 4 آلاف مرض، وهذه العقاقير من المتوقع أن تخلو من أي أعراض جانبية، كذلك سوف تحل التحاليل الجينية محل (البصمة الوراثية) بصمات الأصابع التقليدية في القضايا ، كذلك سوف تساهم هذه الاختبارات في حل قضايا الأشخاص المفقودين وكذلك المساهمة في التعرف على مرتكب الجرائم.

ولكن هناك العديد من المخاطر، يستطرد الدكتور كابلان: سوف ينتج عن معرفة الشفرة الوراثية للإنسان، ما يعرض خصوصياته للخطر، ولن يكون بمستغرب أن يهتم أصحاب العمل وشركات التأمين بمعرفة الحالة الصحية للإنسان بناء على معرفة الخريطة الجينية له لتفادي أي مشاكل صحية قد تعوقه عن العمل أو تتسبب في خسائر مادية لشركات التأمين مثل الإعاقة. إضافة إلى سوء استخدام المعلومات الخاصة بالشفرة الوراثية، من حيث قيام أصحاب العمل بالتفرقة بين الأفراد بناء على حالتهم الصحية المستقبلية.

التركيب الكيميائي للكروموسوم:



تتكون الكروموسومات في الخلايا الحية من مادتين أساسيتين :-

- الحمض DNA، الذي يشكل المادة الوراثية، ومجموعة من البروتينات تعرف بالهستونات، حيث يقوم شريط الـ DNA بالاتفاف حولها بشكل متكرر مشكلا النيوكليوسوم، فيؤدي إلى تكثيف المادة الوراثية مما يساعد على تخزينها في حيز صغير داخل أنوية الخلايا.
- الحمض RNA، الذي يوجد منه أنواع متعددة، ويلعب كل من هذه الأنواع دورا أساسيا في ترجمة المادة الوراثية في جزيء DNA إلى بروتينات عدة، تقوم بأداء كافة الوظائف اللازمة لحباة الكائنات الحبة.

التركيب الكيميائي للأحماض النووية:-

تتكون الأحماض النووية DNA و RNA من سلاسل من وحدات كيمائية تسمى بـ النيكلوتيدات، ويتكون كل نيوكلوتيد من ثلاث مكونات رئيسية:

- جزيء سكر خماسي (رايبوز، أو رايبوز منقوص الأكسجين).
 - مجموعة من الفوسفات.
 - قاعدة نيتروجينية. وتتكون القواعد النيتروجينية من:

أ- بيورينات(purines)، وتشمل قاعدتين هما: أدنين A،
 غوانين G، وتتألف كل منها من حلقتين.

ب- بیرمدینات(pyrmidines)، وتشتمل علی ثلاث قواعد: ثایمین T، سایتوسین C، ویوراسیل U، ویتألف کل منها علی حلقة واحدة.

و يختلف تركيب النيوكليوتيدات بعضها عن بعض بناء على نوع القاعدة النيتروجينية الموجودة فيها، وجزيء السكر.

الحمض النووي DNA:

هو اختصار لـ (الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين). ويتألف من سلسلتين من النيوكليوتيدات تلتفان حول بعضهما بشكل حلزوني، ويلاحظ أن القاعدة النيتروجينية أدنين A تكون في أحد السلاسل تكون متقابلة مع القاعدة النيتروجينية ثايمين(تيمين) T في السلسلة الثانية، وترتبط معها برابطتين من الروابط الهيدروجينية بينما تكون القاعدة النيتروجينية غوانين G متقابلة مع القاعدة النيتروجينية سايتوسين C وترتبط معها 3 روابط هيدروجينية.

و القاعدة النيتروجينية يوراسيل U، لا تدخل في تركيب DNA.

و تتكون سلسلة الحمض النووي DNA من ارتباط مجموعة من الفوسفات في كل نيوكليوتيد مع سكر الرايبوز منقوص الأكسجين في النيوكليوتيد. وتشكل سلسلة القواعد النيتروجينية في جزيء DNA مخزون المعلومات الوراثية، ويسمى ترتيبها بالشيفرة الوراثية التي تميز الكائنات الحية عن بعضها.

الحمض النووي RNA:

تعني RNA، الحمض النووي الرايبوزي، ويتألف من سلسلة واحد فقط من النيوكليوتيدات التي ترتبط بعضها مع بعض بنفس الطريقة التي يرتبط بها جزيء DNA في احتوائه على القاعدة النيتروجينية يوراسيل U، بدلا من احتوائه على الثيامين T.

توجد ثلاث أنواع من الحمض النووي RNA داخل الخلايا وهي:

- mRNA أو RNA الرسول، ويقوم بنقل الشيفرة الوراثية من الجينات في النواة إلى الرايبوسومات، ليتم تصنيع البروتينات المختلفة داخل السيتوبلازم.
- tRNA أو RNA الناقل، ويقوم بنقل الأحماض الامينية في السيتوسول إلى الرايبوسومات لاستخدامها في عملية بناء البروتينات.

rRNA أو الرايبوسومي، يستخدم في إنتاج الرايبوسومات في النوية داخل نواة الخلية.

. الفرق بين DNA و RNA:

الحمض النوويRNA	الحمض النوويDNA
يتكون من سكر رايبوزي غير	يتكون من سكر رايبوزي منقوص
منقوص الأكسجين	الأكسجين
يحتوي على القاعدة النيتروجينية	يحتوي على القاعدة النيتروجينية
اليوراسيل	الثايمين
يتكون من سلسلة واحدة فقط	يتكون من سلسلتين

إذاً يتواجد الـDNA بشكل طبيعي على هيئة سلسلة مزدوجة، كل نيكلوتيد من السلسلة الأولى يقابله ويتممه نيكليوتيد من السلسلة الثانية. فكل سلسلة مفردة تقوم بعمل قالب للسلسلة الأخرى، وهذه هي آلية انتساخ الـDNA واتنقال المورثات.

تترجم الخلية ترتيب النيكليوتيدات في المورثة إلى سلسلة من الأحماض الأمينية amino acids وهذه السلسلة تؤلف بروتين معين- ترتيب الأحماض الأمينية في البروتين تتوافق مع ترتيب النيكليوتيدات في المورثة، والعلاقة بين ترتيب النيكلوتيدات وترتيب الأحماض الأمينية تدعى الشيفرة الوراثية genetic code.

الأحماض الأمينة التي تؤلف البروتين تحدد شكله الثلاثي الذي يحدد وظيفة البروتين ودوره، فتختلف بذلك البروتينات عن بعضها البعض لتلعب أدواراً مختلفة في الخلية، فالبروتينات تلعب تقريباً كافة الوظائف داخل الخلية.

فتغير واحد في الـDNA لجينة (مورثة) معينة يؤدي إلى تغير في الأحماض الأمينية لأحد البروتينات مما يغير شكله فتتغير وظيفته ودوره وقد يكون هذا التغير ممرض أو مميت للخلية وللكائن الحي بشكل عاممثال مرض فقر الدم المنجلي Sickle Cell Anemia ناتج عن تغير لنيكلوتيد واحد مما يغير أحد الأحماض الأمينية مما يغير البروتين فيتغير دوره فتتشكل كرات دم غير قادرة على نقل الأوكسجين بشكل طبيعي فيتنج عنه مرض فقر الدم المنجلي... وعلى الرغم من أن الوراثة تلعب

دوراً في شكل وتصرفات الكائن الحي، لكن ما يمر به الكائن الحي من تجارب في حياته يلعب دورا كبيراً في ذلك- مثال الجينات مسؤولة عن تحديد طول الشخص ولكن التغذية والظروف التي مر بها هذا الشخص في طفولته تؤثر وتلعب دوراً كبيراً أيضاً.

انتشر في الوراثيات الكلاسيكية مبدأ يقول (لكل مورثة واحدة، بروتين واحد) بمعنى ان كل مورثة تحمل معلومات لبناء بروتين وأحد فقط، لكن هذه العبارة يشكك بها كثيرا هذه الأيام وتعتبر إحدى الأخطاء التبسيطية التي وقع بها علم الوراثة الكلاسيكي.

من المؤكد الآن أنه يمكن لنفس المورثة أن تنتج عدة بروتينات ويتحكم بهذا الأمر طريقة ترجمة (تحويل) الشفرة الوراثية وتنظيم هذه العملية المعقدة.

تقوم المورثات بتحديد مظهر الكاثنات الحية الخارجي إلى حد كبير، وهناك احتمال يطرحه البعض فلتحكمها بالسلوك البشري لكن هذه القضية ما زالت قيد نقاش عميق وتختلف وجهة النظر حسب التوجهات العلمية للباحثين.

الأطباء المتدربين أيضا على علم الوراثة يقومون بتشخيص الأمراض الوراثية عند المرضى بكفاءة. يتم تدريس ذلك للأطباء في مناهج إقامة أو اختصاص.

فمثلاً:- يحدث المرض الوراثي نتيجة خللٍ في ترتيب الحموض الأمينية التي تشكل الحمض النووي في جين ما مما يغيره إلى جين مسبب للمرض، ويكون المرض وراثياً عندما تنتقل صفات هذا المرض من الأب أو الأم أو كليهما عن طريق هذه الجينات المصابة بالخللِ بحيث يؤدي هذا الخلل الى حدوث أعراض المرض. بعض الأمراض الوراثية التي تورث بصفة جسمية متنحية قد تغيب لأجيال، ثم تظهر عند زواج أم و أب حاملين للمورثات المسببة. وتنتج أكثر الأمراض الوراثية عن خللٍ في الجينات و ليس الكروموسومات، و من أمثلة إختلالات الكروموسومات: الحالة الناجمة عن وجود صبغي زائد في الزوج 21 (وهي ليست حالة وراثية)، و من الأمثلة النادرة عن انتقال الأمراض الوراثة نتيجة خلل الصبغيات هو بعض أنواع السرطانات.

مشروع الجينوم البشري " Human Genom Project ":-

في عام 2003 تمت النقلة النوعية فيما يخص الوراثة والجين نحت مسمّى "The Human Genome Project (HGP)" (مشروع الجينوم البشري)

بدأ مشروع الجينوم في الولايات المتحدة رسميا في عام 1990، وهو جهد 13 عاما من التنسيق بين وزارة الطاقة في الولايات المتحدة، والمعاهد الوطنية للصحة. هذا المشروع كان من المقرر أصلا أن يستمر ل 15 سنة،

ولكن التقدم التكنولوجي السريع سارع تاريخ الانتهاء حتى عام 2003. أهداف المشروع - تحديد جميع الجينات في الحمض النووي البشري، وهي حوالى 000،25-000،20 جين . - تحديد تسلسل الـ 3 مليارات من أزواج القواعد الكيميائية التي تشكل الحمض النووي البشري، - تخزين هذه المعلومات في قواعد البيانات، - تطوير أدوات تحليل البيانات، - نقل التكنولوجيات ذات الصلة للقطاع الخاص، و - معالجة وللمساعدة في تحقيق هذه الأهداف، درس الباحثون أيضا التركيب الجيني لكائنات غير بشرية متعددةة. وتشمل هذه الشائعة بكتيريا أمعاء الإنسان الإشريكية القولونية ، ذبابة الفاكهة، وفأر المختبر. ومن الجوانب الفريدة للمشروع الجينوم البشري للولايات المتحدة ، أنه كان أول مهمة علمية كبيرة لمعالجة الآثار المحتملة الناجمة القضايا الأخلاقية، والمسائل القانونية، والاجتماعية (ELSI) التي قد تنشأ عن هذا المشروع. وكانت ميزة أخرى مهمة للمشروع هي اهتمام وتفانى الحكومة الاتحادية من أجل نقل التكنولوجيا إلى القطاع الخاص. من خلال منح ترخيص التقنيات لشركات القطاع الخاص وتقديم المنح للبحث الإبداعي، كان المشروع حافزا على تشجيع صناعة تكنولوجيا الحيوية الولايات المتحدة بمليارات الدولارات، وركز على تطوير تطبيقات طبية حديثة. ونشرت أوراق علمية تفاصيل التسلسل التاريخي وتحليل الجينوم البشري في فبراير ٢٠٠١ وأبريل ٢٠٠٣ في أعداد مجلة الطبيعة والعلوم. راجع فهرس هذه المجلات لمطالعة الأوراق ومعرفة المزيد عن الخبرات المكتسبة منهم. لمزيد من المعلومات الخلفية بشأن مشروع الجينوم في الولايات المتحدة ، راجع ما يلي أهداف مشروع الجينوم HGPتاريخ مشروع الجينوم الجدول الزمني لمشروع الجينوم أخبار مشروع الجينوم البشري.

فما هو الجينوم؟ ولماذا هو مهم؟

الجينوم هو الحمض النووي في كل كائن حي، بما في ذلك جيناته. الجينات تحمل معلومات لصنع جميع البروتينات اللازمة لجميع الكائنات الحية. تحدد هذه البروتينات، ضمن أشياء أخرى، كيف يمكن للكائن أن يظهر أو يبدو،

إلى أي مدى يستطيع الجسم أيض الغذاء أو محاربة العدوى، وأحيانا حتى كيف تتصرف. والحمض النووي المكون من أربع مواد كيميائية متشابهة (تسمى قواعد وتختصر A، T)، و (B) التي تتكرر ملايين أو بلايين المرات في جميع أنحاء الجينوم . الجينوم البشري، على سبيل المثال، لديه 3 مليارات زوج من القواعد. ترتيب خاص من الـ A والـ T والـ C والـ C ملم المغاية. ويكمن هذا الترتيب وراء كل أمر من تنوع الحياة، تملي حتى ما إذا كان الكائن هو الإنسان أو أنواع أخرى مثل الخميرة، الأرز، أو ذبابة الفاكهة، وكلها لها الجينوم الخاصة بهم وهي في حد ذاتها محور مشاريع الجينوم. لأن جميع الكائنات الحية ترتبط من خلال التشابه في تسلسل الحمض النووي، واكتساب رؤى من الجينومات غير البشرية غالبا ما تؤدي إلى معرفة جديدة حول البيولوجيا البشرية.

الجينوم البشري Human genome: هو كامل المادة الوراثية المكونة من (الحمض الريبي النووي منزوع الأكسجين) والذي يعرف اختصارا الدنا gene. يحتوي الجينوم البشري على ما بين ٢٠-٢٠ ألف جين (المورثات) موجودة في نواة الخلية ومرتبة على هيئة ثلاثة وعشرين زوجاً من الكروموسومات (أو الصبغيات). يوجد نوعين من الكروموسومات.

النوع الأول هو الكروموسومات الجسدية (somatic) وعددها YY والنوع الثاني هي الكروموسومات الجنسية (Y و Y) والتي تحدد الجنس من مرأة ورجل. تحمل تلك الجينات (المورثات) جميع البروتينات اللازمة للحياة في الكائن الحي. وتحدد هذه البروتينات - ضمن أشياء أخرى - هيئة الشخص ، وطوله ولون عيناه وهكذا ، إلى جانب كيف يستقلب

metabolize جسمه الطعام أو يقاوم العدوى، وأحياناً يحدد حتى الطريقة التي يتصرف بها. يختلف حجم الجينوم وعدد الجينات بين المخلوقات الحية.

ويتكون جزيء الدنا DNA في البشر والرئيسيات، من خيطين يلتف كل منهما حول الآخر بحيث يشبهان السلم الملتوي والذي يتصل جانباه، والمكونان من جزيئات السكر والفوسفات، بواسطة روافد rungs من المواد الكيميائية المحتوية على النيتروجين، والتي تسمى القواعد ملايين أو ويرمز إليها اختصاراً A و T و C و G و تتكرر هذه القواعد ملايين أو مليارات المرات في جميع أجزاء الجينوم. ويحتوي الجينوم البشري، على سبيل المثال، على ثلاثة مليارات زوج من هذه القواعد (لو رمزنا لكل قاعدة بحرف من حروف الكتابة لملأت 3000 كتاب يحتوي كل كتاب على 500 صفحة، أي لشكلت كتاب كبير يبلغ ارتفاعه ارتفاع ناطحة السحاب مبنى إمباير ستيت، كل ذلك في نواة خلية بشرية واحدة). ويحتوي الجسم البشري على نحو 80 تريليون الجسم البشري على خلية!

اختصارات الجزيئات المذكورة هي:

- أدينين Adenine وتختصر A
- غوانین Guanine و تختصر
- الثايمين Thymine وتختصر T

- السايتوسين Cytosine وتختصر C
- يعد الترتيب المحدد للقواعد A و T و G في غاية الأهمية، فهذا الترتيب يحدد جميع أوجه التنوع الحيوي. ففي هذا الترتيب تكمن الشفرة الوراثية Genetic code، فكما أن ترتيب الحروف التي تتكون منها الكلمات هو الذي يجعلها ذات معنى، فترتيب هذه الجزيئات يحدد كون هذا الكائن الحي إنساناً أو ينتمي إلى نوع آخر من الأحياء مثل الخميرة أو ذبابة الفاكهة مثلاً، والتي يمتلك كل منها الجين الخاص بها والذي ركزت عليه أبحاث وراثية خاصة عدة.

ونظراً لأن جميع الكائنات الحية ترتبط بعلاقات مشتركة من خلال التشابه في بعض متواليات الدنا DNA، تُمكنّنا الدراسات التي نقوم بها على الكائنات الحية غير البشرية من تحقيق المزيد من الفهم والمعرفة لبيولوجية الإنسان.

- تمثل كل مجموعة مكونة من ثلاثة من الحروف الأربعة حمضاً
 أمينياً معيناً . وهناك 20 وحدة بناء مختلفة أحماض أمينية لإنتاج بروتيناتنا.
- تكفي المعلومات التي يحتوي عليها الجينوم البشري (نحو 3و 3 مليار زوجا من القواعد) ، عندما يكتب كل 1000 منها في

- كتاب تبلغ عدد صفحاته 100 صفحة لاحتاج ذكرها جميعا 3300 كتابا بهذا الحجم!
- فيما بيننا نحن البشر، يختلف الدنا DNA من فرد لآخر بنسبة
 2.0% فقط، أو 1 من كل 50 حرفاً، ويضع ذلك في الاعتبار
 أن الخلايا البشرية تحتوي كل منها على نسختين من الجينوم.
- إذا أردنا أن نقرأ الجينوم البشري بسرعة حرف واحد في الثانية لمدة 24 ساعة يومياً، فسيستغرق الأمر قرناً كاملاً من الزمان للانتهاء من قراءة كتاب الحباة!
- إذا بدأ شخصان مختلفان في قراءة كتاب الحياة الخاص بكل منهما بسرعة حرف واحد في الثانية، فسيستغرق الأمر نحو ثماني دقائق ونصف الدقيقة (500 ثانية) قبل أن يصلا إلى أول اختلاف في ترتيب حروف كتابيهما!
- يحتاج الطبّاع typist الذي يكتب بسرعة 60 كلمة في الدقيقة (نحو 360 حرفاً) ولمدة ثماني ساعات يومياً، إلى نصف قرن للانتهاء من طباعة كتاب الحياة!
- يتشابه الدنا DNA الخاص بالبشر مع مثيله في الشمبانزي بنسبة 98%.
 - يبلغ العدد التقديري للجينات في الإنسان 22.000 من الجينات.
- أما في الديدان المستديرة فيبلغ العدد 19.000 وفي خلايا الخميرة yeast يبلغ عدد الجينات 6.000 تقريباً، بينما يبلغ عدد جينات الجرثومة المسببة للتدرن 4.000.

- تظل وظيفة الغالبية العظمى (98%) من الدنا DNA الموجودة
 في الجينوم البشري، غير معروفة لدينا حتى الآن، حيث تشكل
 الجينات نحو 2% منه فقط وهي الجينات التي تنتج بروتينات.
- ويبدو أن 98% من سلسلات القواعد الموجودة بين الجينات وبعضها ليست لها وظيفة وكانت بالإنجليزية تسمى Trash بمعنى مهملات .
- كان أول كروموسوم chromosome بشري تم فك شفرته بالكامل هو الكروموسوم رقم 22، وقد تم ذلك في المملكة المتحدة في ديسمبر 1999، وتحديداً في مركز (سانجر) بمقاطعة كمبردج.
- يبلغ طول الدنا DNA الموجود في كل من خلايانا 1.8 متر،
 ولو كدّست جميعها في كتلة لبلغ قطرها 0.0001 سنتيمتر
 (والتي يمكن أن توضع بسهولة في مساحة بحجم رأس الدبوس).
- إذا تم فرد جميع الدنا DNA الموجود في الجسم البشري طرفا لطرف، يمكن للخيط الناتج أن يصل من الأرض إلى الشمس وبالعكس 600 مرة [100 تريليون ×1.8 متر مقسومة على 148.800.000].
- يقوم الباحثون في مشروع الجينوم البشري بفك شفرة 12.000
 حرف من الدنا DNA البشري في الثانية الواحدة.

منظمة للجينوم البشري

ظلّت وزارة الطاقة الأمريكية (DOE) والهيئات الحكومية التابعة لها مسئولة - ولمدة تقارب الخمسين سنة - عن البحث بعمق في الأخطار المحتملة على صحة الإنسان نتيجة لاستخدام الطاقة ونتيجة للتقنيات المولدة للطاقة - مع التركيز بصورة خاصة على تأثير الإشعاع الذرّي على البشر وعلى الكائنات الحية.

لذلك فمن الإنصاف أن نعلم بأن أغلب ما نعرفه حالياً عن التأثيرات الصحية الضارة للإشعاع على أجسام البشر، نتج عن الأبحاث التي دعمتها هذه الوكالات الحكومية - ومن بينها الدراسات طويلة المدى التي أجريت على الناجين من القنبلتين الذريتين اللتين ألقيتا على مدينتي هيروشيما و ناجازاكي.

بالإضافة إلى العديد من الدر اسات التجريبية التي أجريت على الحيو انات.

حتى وقت قريب، استطاع العلم اكتشاف بعض التغيرات الطفيفة التي تحدث في الحمض النووي (الدنا DNA) الذي يشفر برنامجنا الوراثي ويوجه الوظائف الحيوية لجسم الإنسان.

ويحتاج البحث العلمي الاستمرار في فك ألغاز هذا العدد العظيم من الجينات بغرض معرفة ما يترتب عليها من تغيرات تؤدي إلى المرض. أي

معرفة وظيفة كل جين، وما يتبع تغيره من تغير في وظيفته فيتسبب المرض.

في عام 1984، وفي اجتماع مشترك بين وزارة الطاقة الأمريكية واللجنة الدولية للوقاية من المطفرات (Mutagens) والمسرطنات (Carcinogens) البيئية، طرح لأول مرة بصورة جدية ذلك السؤال: (هل يمكننا، أو هل يجب علينا، أن نقوم بتعيين سلسلة (Sequence) الجينوم البشري ؟ وبكلمات أخرى: هل علينا تطوير تقنية تمكننا من الحصول على نسخة دقيقة (كلمة بكلمة) للمخطوطة الوراثية الكاملة لإنسان (عادي) ، وبهذا نتوصل إلى مفتاح اكتشاف التأثيرات المطفرة المسرطان ؟

لم تكن إجابة هذا السؤال من السهولة بمكان، لذلك فقد عقدت جلسات عمل عدة خلال عام 1985 و 1986، وتمت دراسة الموضوع برمته من قبل المجموعة الاستشارية لوزارة الطاقة، ومكتب تقييم التكنولوجيا التابع للكونجرس، والأكاديمية الوطنية للعلوم، بالإضافة إلى الجدل الذي احتدم وقتها بين العلماء أنفسهم على المستويين العام والخاص. وعلى أي حال، فقد استقر الإجماع في نهاية الأمر على أننا يجب أن نخطو في هذا الاتجاد.

في عام 1988، أنشئت منظمة الجينوم البشري (Human Genome في عام 1988، أنشئت منظمة Organization (HUGO في الولايات المتحدة، كان هدف هذه المنظمة الدولية هو حل شفرة كامل الجينوم البشري.

أما مشروع الجينوم البشري (HGP) Human Genome Project فهو مشروع بحثي بدأ العمل به رسمياً في عام

1990، وقد كان من المخطط له أن يستغرق 15 عاماً، لكن التطورات التكنولوجية أدت إلى تسريع العمل به حتى أوشك على الانتهاء قبل الموعد المحدد له بسنوات عدة.

فأعلنت النتائج الأولية للمشروع عام 2000 ، وأعلنت النتيجة النهائية عام 2003 . وقد أدى ذلك لاجراء أبحاث في مجالات ذات أهداف أبعد ، وقد بدأ المشروع في الولايات المتحدة كجهد مشترك بين وزارة الطاقة (Department of Energy (DOE)، والمعاهد الوطنية للصحة (NIH)، وقد تمثلت الأهداف المعلنة للمشروع فيما يلي:

- التعرف على الجينات التي يحتوي عليها الدنا DNA البشري،
 وعددها 100.000 جين تقريباً (ونعرف الآن انما نحو 22.000 جين فقط).
- تحدید متوالیة sequence القواعد الکیمیائیة التي تکون الدنا DNA البشري وعددها 3و ملیارات زوج قواعد.
 - تخزين هذه المعلومات على قواعد للبيانات databases.
 - تطوير الأدوات اللازمة لتحليل البيانات.

للمساعدة في تحقيق هذه الأهداف، قام الباحثون أيضاً بدراسة التركيب الجيني للعديد من الكائنات الحية غير البشرية، ومنها البكتيريا شائعة الوجود في أمعاء البشر، وهي الإشريكية القولونية E. coli، وذبابة الفاكهة، وفئر ان المختبر.

......

ولعل من أهم المواضيع التي تخصّ علم الجينات وما يتعلّق بالشفرة الوراثية هو "الإستنساخ" وكيف تمّ الوصول إليه..

*وفي مقال مهم للدكتورنجيب ليوس يتحدّث فيه عن الإستنساخ والجينات المتعلّقة بهذا الموضوع:

الاستنساخ - الاستنساخ البشري:

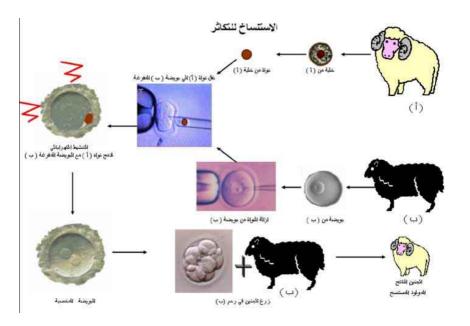
لم يصل العلم و التطورات التكنولوجية التي نشاهدها اليوم إلا بالمثابرة و البحوث العلمية و جميع ما نشاهده اليوم من أجهزة متطورة و علوم متقدمة ابتدأت بفكرة لمعت في ذهن احدهم ثم طورها آخرون و آخرون إلى أن وصلت لما نشاهده اليوم من واقع كان يوما من الأيام من محض الخيال و من المؤمل أن تصبح فكرة الاستنساخ البشري يوما ما واقعا يحل الكثير من المشكلات العالقة التي لم يتوصل الطب إلى حلها فما هو الاستنساخ و أنواعه و استخداماته و أهدافه ؟؟؟

الاستنساخ:

هو عملية تكوين كائن حي باستخدام خلايا غير جينية من خلايا الجسم و نقصد هنا بالخلايا الجينية الحيوان المنوي و البويضة، و هذا الكائن المتكون يكون مطابقا من حيث الجينات للحيوان الماخوذه منه الخلية الجسمية و تتم هذه العملية بالخطوات التالية:

- تؤخذ خلية جسمية من الكائن الحي الأول من أي محل من الجسم و يتم تفريغ هذه الخلية و فصل النواة المحتوية على المادة الجينية الكاملة أي 46 كروموسوما.

- يتم إدخال النواة من الكائن رقم 1 داخل البويضة المفرغة من النواة للكائن رقم 2 و بعد تعريضها لشحنات كهربائية يحدث انقسام في نواة الخلية ليتكون جنين جديد يكون نسخة طبق الأصل عن الكائن رقم 1 من ناحية التكوين الجيني، لكن من الخطأ الاعتقاد بان هذا التشابه هو 100% إذ أن هناك مادة جينية موجودة في المايتوكوندريا الموجودة في بويضة الحيوان رقم 2 و التي قد تغير من تركيبة الكائن الجديد و تحدث اختلافا بسيطا فيه.



كيف بدأت عمليات الاستنساخ:-

يعود تاريخ بدء هذه العمليات إلى خمسينيات القرن الماضي حيث تم استنساخ أول كائن حي وهي صغار الضفادع.

أما أول حيوان لبون تم استنساخه فهي النعجة الشهيرة دوللي و التي أحدثت ثورة في عالم الاستنساخ و تم ذلك بأخذ خلية من ثدي نعجة و جمعها ببويضة منزوعة النواة من نعجة أخرى و كان الناتج هي دولي

التي هي نسخة طبق الأصل عن النعجة الأولى.

و توالت التجارب و الأبحاث في هذا المجال لاستنساخ عدة أنواع من الحيوانات حيث نجحت هذه التجارب في استنساخ حيوانات مثل القطط و الفئران و بعض أنواع الخنازير و كذلك الخرفان و الأرانب لكن لم يثبت نجاح الاستنساخ مع حيوانات أخرى مثل الكلاب و القرود و الخيول و الدجاج.

و هذه التجارب لم تنتقل بعد إلى الإنسان و ذلك بسبب القيود التي فرضتها الحكومات على هذه الأبحاث و لم يثبت لحد الآن ما يدل على نجاح هذه الأبحاث على الجنس البشري حتى ما تم نشره بخصوص نجاح إحدى المؤسسات في إنتاج جنين بشري لم تثبت صحته و لم تعطى كل تفاصيل الأمر حيث يعتبر من ناحية علمية مشكوكا في صحته

هل هناك تطبيقات للاستنساخ في مجالات أخرى ؟؟؟

نعم فهناك الاستنساخ المستخدم في عالم النبات و التي تقدمت أبحاثه و أنتجت العديد من الأنواع النباتية النادرة بهذه الطريقة.

و هناك طرق محورة للاستنساخ هو ما يسمى بالاستنساخ العلاجي أو النسيجي و يتم ذلك بأخذ خلية جذعيه من النسيج المراد استنساخه و دمجها مع بويضة منزوعة النواة ليتكون منها الجنين ثم تؤخذ الخلايا الجذعية (stem cells) التي تكون مسئولة عن تكوين نسيج معين من الجسم مثل الجلد أو البنكرياس أو الخلايا التناسلية (خلايا الخصيتين أو المبيض) و تتم زراعة هذه الخلايا في كائن حي آخر لتبدأ بالتكاثر و تكوين النسيج المراد استخراجه بهذه الطريقة و هذه العمليات في طور البحث و لم يثبت نجاحها على الإنسان بينما نجحت هذه التجارب مع الفئران حيث تمت زراعة خلايا جذعيه داخل خصيتي الفئران و نتجت عنها حيوانات منوية و من الممكن في حالة نجاح هذه الأبحاث أن يتم علاج العديد من الحالات المستعصية مثل الأورام السرطانية و أمراض القلب و الأمراض العصبية و كذلك المرضى الذين تعرضوا للعلاج الكيميائي و فقدوا الأمل بالإنجاب بصورة طبيعية.

هناك استخدامات أخرى للاستنساخ و هو ما يسمى الاستنساخ الجيني لمادة DNA حيث يتم فصل الجزء المراد استخدامه و زرعه في بعض أنواع البكتيريا القابلة للانقسام السريع و دمجه مع DNA.

ما هو الفرق بين الاستنساخ و التلقيح الطبيعي:

يحدث التاقيح الطبيعي باتحاد الحيوان المنوي المحتوي على 23 كروموسوما مع البويضة المحتوية على نفس العدد من الكر وموسومات أي 23 كروموسوما و بهذا العدد ينتج الجنين المكون من 46 كروموسوما 4 4 أو 4 الذي تكون مادته الجينية تختلف عن كلا الأبوين.

أما في الاستنساخ فقد تم شرحه مسبقا أي تكون نواة الخلية من الحيوان الأول محتوية على 46 كروموسوما هي المسئولة بالكامل عن المادة الجينية للكائن الجديد و لهذا فهي تسمى استنساخا للخلية الأب إذ أن دور البويضة هنا لا يؤثر على التكوين الجيني لأنها منزوعة النواة و لا تحتوي على الكروموسومات الوراثية.

ماذا عن الاستنساخ البشري ؟؟؟

لا زالت هذه العمليات في الوقت الراهن محددة جدا بسبب القيود التي تفرضها الحكومات على هذه الأبحاث لما لها من مشاكل تهدد الجيل البشري حيث أن معظم التجارب في المجال فاشلة و هي بحاجة إلى تمويل مادي كبير و خبرات عالية المستوى حيث أن 90% من التجارب تفشل في تكوين جنين و أكثر من 100 عملية نقل نواة خلية قد تحتاج لتكوين جنين واحد ناجح.

أيضا هناك عوائق أخرى أمام هذه الأبحاث منها أن الحيوانات التي تكونت عن طريق الاستنساخ تعاني من ضعف شديد في جهاز المناعة و كذلك سرعة الإصابة بالأورام و خاصة الخبيثة منها و أمراض أخرى تصيب الجهاز العصبي ويعتقد بوجود مشاكل في القابلية العقلية و التي يصعب إثباتها بالنسبة للحيوانات المستنسخة لعدم حاجتها للقدرات العقلية مثل الإنسان كذلك وجد بعض الباحثون في اليابان أن الحيوان المستنسخ يعيش بحالة صحية رديئة و الكثير منها يصاب بالموت المفاجئ.

و من الجدير بالذكر هذا أن النعجة دوللي تم قتلها عام 2003 بإبرة خاصة بعد إصابتها بسرطان الرئة و عوق شديد و التهابات في المفاصل بعمر 7 سنوات رغم أن أقرانها قد تصل لعمر 11-12 عاما و بعد تشريحها تبين خلوها من أي مشاكل عدا سرطان الرئة و التهاب المفاصل.

نتيجة لكل ما تقدم ذكره كان من الضروري اتخاذ تدابير شديدة لمنع إجراء هذه التجارب على البشر و تم إصدار قوانين صارمة في معظم دول العالم منها أميركا و أوروبا و اليابان لحظر هذه التجارب.

تطبيقات الاستنساخ لعلاج العقم:

من التطبيقات الحديثة لعمليات الاستنساخ هو ما يسمى بعملية شطر المادة الجينية (Haplodization) و ذلك بأخذ نواة الخلية الجسمية من الحيوان الأول و شطر مادتها الجينية بطرق خاصة لتصبح محتوية على 23 كروموسوما و دمجها ببويضة الحيوان الثاني لتصبح الخلية المتكونة على 46 كروموسوما نصفها الأول من الحيوان 1 و نصفها الثاني من الحيوان 2 و هي شبيهة جدا بعملية الإخصاب الطبيعي.

- الطريقة العلاجية الأخرى للعقم هي استخدام الخلايا الجذعية و هنا يكون الهدف هو الوصول إلى خلية جينية تشكل الحيوان المنوي أو البويضة من هذه الخلايا الجذعية.

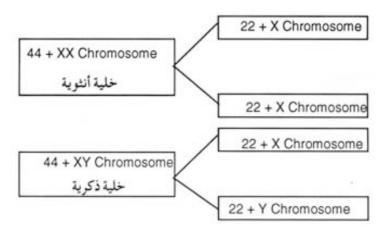
بدأت خطوات هذه البحوث بوضع أنواع متعددة من هذه الخلايا الجذعية و من ثم تم اخذ المجموعة التي بدأت بالتحول الى خلايا جنسية و ليستمر نمو هذه المجموعة تمت زراعتها في نسيج مأخوذ من الخصية أو المبيض

و تم إجراء هذه التجربة على فار المختبر و بعد 3 شهور بدا تشكل الحيوان المنوي الفاري.

و يستفيد من هذا النوع من التجارب المرضى الذين يتعرضون للعلاج الكيميائي إذ يتم تجميد الخلايا الجذعية للحيوانات المنوية قبل البدء بالعلاج و من ثم يتم إعادة زراعتها في الخصية بعد

الانتهاء من البرنامج العلاجي.

و كما هو الحال لإنتاج حيوانات منوية فمن الممكن إنتاج البويضات بنفس الطريقة").



......

وفي صدد كلامنا عن الإكتشافات والدراسات اللتي شملت هذا الموضوع:-

في 2007

علماء: تطور جينات الإنسان تسارع فقط خلال الـ10 آلاف سنة الأخيرة

غالبية البشرية كانت غامقة البشرة ولم تكن هناك عيون زرقاء

واشنطن: ستيف شتينبرغ*

بعدما نجحوا في رصد تطور الانسان، بتتبع تطور الجينات داخل الجينوم (الاطلس الوراثي) البشري، أعلن فريق من الباحثين الاثنين، ولأول مرة، ان وتيرة التطور الجيني تتسارع من جيل الى آخر.

وتمثل هذه النتائج احدث الاستنتاجات في سلسلة من الجهود المشهودة لتوظيف الجينوم البشري، الذي تم التعرف على رموزه عام 2003، بهدف فهم البيولوجيا البشرية، والكشف عن ألغاز التطور.

وقال الباحثون إن النتائج تدعم الفكرة القائلة ان الانفجار السكاني على كوكب الارض قد حول سكانها الى مختبر حيّ للاختبارات وللأخطاء الجينية. وبرصدهم للتغيرات التي حدثت مع الزمن، فقد عثر الباحثون على دليل واضح بأننا لسنا كما كنّا من قبل.

وقد تم فرض هذه التغيرات (الجينية) اجبارا على الانسان القديم، بفعل الظروف المتغيرة، ومنها موجات الامراض المعدية، والتوجه نحو الغذاء الزراعي، والهجرة نحو المناطق الباردة. إلا ان بعضها يظل غامضا لحد الأن.

ومثلا، فانه وقبل نحو 10 آلاف عام مضت، لم يكن هناك سوى عدد اقل من الناس الحاملين لجين يوفر إنزيما يسمى «اللاكتاز»، الذي يتيح للناس هضم حليب البقر.

كما كانت بشرة غالبية الناس غامقة جاءت من أجدادنا الافارقة، ولم يكن احد يملك عينين زرقاوين.

وقال جون هوكس الباحث في جامعة ويسكنسون الذي ترأس فريق البحث، ان «العيون الزرقاء جديدة». واضاف ان نتائج الدراسة التي نشرت امس في مجلة «أعمال الاكاديمية الوطنية للعلوم» «تكسّر الجليد» في الجهود المتوسعة المتسارعة لتوظيف علوم الجينات، لتفسير التغيرات التي طرأت على الناس منذ ظهور أوائل الاحياء الشبيهة بالبشر قبل 7 ملايين عام مضت. وقال كلارك لارسن رئيس (قسم) علوم الانسان بجامعة او هايو للدولة انها «دراسة مهمة جدا». وأضاف ان الدراسة التي أجراها هو على الأدلة الجسدية، تدعم فكرة الباحثين بأنه يوجد «طن» من التغيرات البيولوجية خلال الـ 10 آلاف سنة الماضية. «ان عشرة آلاف سنة هي جزء يسير من صورة ارتقاء الانسان. انها (مرحلة) لا تزال تجري أمام أعيننا».

بعض خصائص التطور يسهل رصدها، فالعيون الزرقاء اليوم شائعة، كما يحمل الملايين من سكان المناطق الشمالية جين اللاكتاز، اضافة الى نصف القاطنين في حوض البحر الأبيض المتوسط. لم انتشر جين اللاكتاز هذا بسرعة؟ لأنه ساعد الناس على البقاء وانجاب الاطفال، وفقا لما يقوله هنري هاربندنغ الباحث بجامعة أوتاه الذي شارك في الدراسة.

ويضيف: «ان كان باستطاعتك تمثيل الحليب غذائيا بسرعة، فان هذا سيمنحك ميزة عندما يكون الغذاء شحيحا». والناس الذين ينجحون في

البقاء كانوا، على الأغلب، يورثون ابناءهم هذا الجين، الامر الذي يجعلهم اكثر قدرة على النجاة والانجاب.

فى 2010 :-

نجح علماء ألمانيون في قياس سرعة التحور الجيني للمخلوقات.

واكتشف العلماء أن كل وحدة بناء في المعلومات الوراثية للخلية يشهد تحورا مرة كل 143 مليون جيل.

واعتبر العلماء بمعهد ماكس بلانك لعلم الأحياء الجزيئي بمدينة توبينغن أن هذه السرعة فائقة للغاية، وأشاروا في دراستهم التي نشرت نتائجها بمجلة ساينس العلمية الأميركية - إلى أن هذه السرعة للتطور توضح على سبيل المثال سبب فقدان المبيدات المضادة للحشائش المتطفلة فعاليتها بعد سنوات قليلة من استخدامها لأول مرة.

وقام العلماء بدراسة النطور الجيني لنبات "أرابيدوس ثاليانا" أو ما يعرف بنبات الرشاد على مدى ثلاثين جيلا ورصدوا التحور الجيني الذي طرأ على المجموع الوراثي لهذا النبات فوجدوا حدوث تغير في أحد جزيئات الشفرة الوراثية خلال جيل واحد باحتمال سبعة في المليار أي بنسبة واحد إلى 143 مليون.

فإذا أخذنا في الاعتبار مدى كثرة الجزيئات المكونة للشفرة الوراثية لأحد الأنواع فسيتبين مدى السرعة الهائلة لهذا التحور الجيني حسب ما ذكر العلماء في نتائج الدراسة.

ويبرر العلماء هذه السرعة في التحور بمحاولة الأنواع الحيوانية والنباتية التكيف مع البيئة خلال وقت قصير مما يؤدي على سبيل المثال إلى امتلاك الحشائش المتطفلة قدرة على مقاومة المبيدات.

التحور لدى الإنسان

ويعتقد الباحثون أن التحور لدى الإنسان يحدث بنفس هذه الوتيرة تقريبا، وعلى ذلك قالوا إنه في ظل وجود نحو ستة مليارات نسمة على وجه الأرض فإنه من الممكن أن يكون كل جزيء من جزيئات الشفرة الوراثية يشهد تحورا لدى إنسان ما على الأرض.

ومعلقا على نتائج الدراسة قال البروفيسور ديتليف فايغل المشرف على الدراسة "كل ما هو ممكن من الناحية الجينية يتم تجربة جدواه في وقت قصير للغاية".

- وكان أهم خمس إكتشافات جينية لعام (2013) :-
 - 1- بحث يكشف الجينات المسؤولة عن الخمول والكسل.
 - 2- إكتشاف طريقة لحذف الجين المسؤول عن السمنة.
 - 3- إكتشاف الجينات المسؤولة عن البلوغ المبكّر عند الإنسان.
 - 4- تحديد الجينات المسؤولة عن كون الإنسان أيمن أو أعسر اليد.

.....

، "التطوّر الحديث في مجال الطب بشكل عام":-

شهد هذا العام أيضاً اكتشافات عديدة في مجال الطب والصحة، فقد قال باحثون إن تقدما كبيرا أحرز في تطوير علاج ل ألز هايمر، وفي النمسا نجح علماء في زراعة أنسجة دماغية باستخدام خلايا جلدية و(الكثير من الاكتشافات الطبية)

نقدم لكم بعضا منها:

-إعادة الشباب للأنسجة.

قال علماء من كلية الطب بجامعة هار فارد، إنهم نجحوا في تجربة تماثل العمل على تجديد عمر عضلات إنسان في عمر الستين وإعادتها لما كانت عليه في عمر العشرين.

>>

-اكتشاف علاج لمرض ألز هايمر

قال باحثون في بريطانيا إنهم أحرزوا تقدما مهما باتجاه تطوير علاج فعال لمرض الزهايمر..

>>

-نجاح زراعة أنسجة الدماغ البشري

نجح فريق من العلماء في فيينا في زراعة أنسجة دماغية باستخدام بعض خلايا الجلد وبالاستعانة بتقنية معملية وفرت للخلايا البيئة المناسبة لتكوين أنسجة تشبه طبقات القشرة الدماغية.

>>

-لقاح جديد للحمَّى القلاعية

توصل فريق علمي بريطاني إلى لقاح جديد مضاد لفيروس الحمى القلاعية، وقال العلماء إن اللقاح الجديد يمكن استخدامه أيضا لإنتاج لقاحات بشرية واقية من فيروسات مثل شلل الاطفال.

>>

-استخدام الكمبيوتر ليلًا يسبب الاكتئاب

وجدت دراسة أميركية أجراها علماء في المركز الطبي بجامعة ولاية أوهايو أن الجلوس أمام الكمبيوتر أو شاشة التلفزيون في وقت متأخر من الليل أو تشغيل التلفزيون عند النوم يزيد من فرص الاصابة بالاكتئاب وبالذات عند النساء.

.....

وهناك بعض الأبحاث الجينية الدقيقة التي ساهمت ولا تزال بعضها قيد الدراسة لخلق بعض الحلول المساهمة في مساعدة الكائن البشري أو حتّى غيره من الكائنات، فمثلاً:

تمكن فريق من الباحثين الدوليين من تحديد أحد عشر جيناً جديداً مرتبطاً بمرض ألز هايمر، في اكتشاف يُضاعِف عدد المتغيرات الجينية المعروفة المرتبطة بهذا المرض.

وبهذا التحديد بدت لدى العلماء صورة توضح أسباب مرض الزهايمر، بعد إجرائهم أكبر تحليل للحمض النووي DNA للمرضى المصابين به.

تقدم النتائج التي توصل إليها الباحثون أدلة على دور جينات محددة بمرض ألز هايمر، مثل الجين المرتبط بالتراكم غير الطبيعي لبروتين "أميلويد" في المخ، المرتبط بهذا الاضطراب.

ووجدت الدراسة أيضا عوامل خطر أخرى مرتبطة بالجينات والتي ربما تؤثر على وظائف الخلية.

وتنضم الجينات الجديدة، وعددها 11، إلى قائمة متنامية من المتغيرات الجينية المعروفة والمرتبطة بالألز هايمر المتأخر الظهور.

وحتى عام 2009 لم يكن هناك سوى جين واحد فقط، لكن القائمة وصلت الآن إلى 22 جين.

ويقول جيرارد شلينبرج، أستاذ علم الأمراض في جامعة بنسلفانيا، إن تحديد جينات جديدة وكثيرة حتى الآن يوفر آفاقا جديدة واعدة لإيجاد علاج بالعقاقير

وذكرت وسائل الإعلام أن الشفرة الوراثية وتعليمات بناء وتسيير فعاليات الجسم شكلت مصادر لأدلة حل لغز هذا المرض مشيرة إلى أن مجموعة تشمل نحو ثلاثة أرباع علماء الوراثة المختصون بالألز هايمر من 145 مؤسسة أكاديمية قد نظروا إلى الحمض النووي لـ 17 ألف مريض و37 ألف شخص سليم الصحة ووجدوا نسخا لـ 21 جينا أو مجموعات تعليمات وراثية التي تجعل من المرجح أن يتطور مرض ألز هايمر لدى الشخص.

فقالت البروفسورة ويليامز:- "لقد ضاعفنا عدد الجينات المكتشفة وقد ظهر لنا نموذج قوي جدًا لتحليل علاقتها بالمرض وهناك ثمة شيء ما في الاستجابة المناعية هو ما يتسبب بمرض ألزهايمر وعلينا أن ندقق النظر في ذلك وكما يبدو هناك علاقة أيضا للطريقة التي يتعامل بها الجسم مع الكولسترول والطريقة التي تتعامل بها خلايا الدماغ مع الجزيئات الكبيرة في عملية الالتقام (Endocytosis) وهي التي تمتص فيها الخلايا الجزيئات الكبيرة مثل جزيئات البروتين.

وأوضحت أن الأمر يتطلب الآن جماعات بحث جديدة تستفيد من هذه الاكتشافات لتبني عليها بحوثها لتحديد ما الذي يتعطل بالضبط في الجسم أثناء تطور المرض وتطوير العلاج المناسب وقد يتضمن العلاج أدوية أو معالجة الجينات الوراثية أو تغييرات في نمط الحياة. وقال مدير مركز بحوث الزهايمر في بريطانيا أريك كاران من جانبه إنه عبر رسم خريطة للجينات الأكثر شيوعا في ظهور مرض الزهايمر توضح لنا هذه الاكتشافات العمليات البيولوجية التي يمكن أن تسهم في تقدم فهمنا بشكل كبير لهذا المرض المدمر مشيرًا إلى انه على الرغم من أن هذا الاكتشاف الجديد يبدو واعدا بشكل حقيقي إلا ان القيمة الحقيقية ستأتي من تحديد الجينات المسؤولة بدقة عن المرض وكيف تسهم في مرض الزهايمر وكيف يمكن ترجمة ذلك إلى فوائد الناس الذي يعيشون مع المرض.

.....

كما وتوصل باحثون أمريكيون إلى أن أحد جينات التوتر له صلة بزيادة مخاطر الوفاة جراء السكتة القلبية أو أمراض القلب.

وقال الباحثون إن مرضى القلب الذين لديهم تغير في الجينات يواجهون مخاطر متزايدة بنسبة 38% في الإصابة بالسكتة القلبية أو الوفاة.

وأوضح البحث الذي نشر في دورية "بلاس وان" أن الطب الشخصي الذي يعتمد على المعلومات الجينية للأفراد بشكل رئيسي قد يؤدي إلى التعامل بشكل أفضل مع الأشخاص الأكثر عرضة للخطر الذين يخضعون للعلاج النفسي أو العلاج بالعقاقير.

وتعزز هذه الدراسة الأدلة العلمية التي تشير إلى أن التوتر قد يزيد

بصورة مباشرة من مخاطر الإصابة بأمراض القلب، بحسب ما أفادت مؤسسة القلب البريطانية.

وقام فريق من كلية الطب بجامعة ديوك بدر اسة تغير في إحدى رسائل الحمض النووي في الجين البشري والتي لها صلة بتزايد تعرض الأشخاص لتأثير ات التوتر.

وتوصل الفريق إلى أن المرضى الذين لديهم نسبة تغير جيني يواجهون خطورة متزايدة بنسبة 38 في المئة للإصابة بالسكتة القلبية أو الوفاة جراء أمراض القلب بعد سبع سنوات من المتابعة مقارنة بالآخرين الذين ليس لديهم تغير جيني، حتى بعد الأخذ في الاعتبار عوامل مثل العمر والبدانة والتدخين.

ويشير هذا البحث الطبي إلى أن أساليب التعامل مع التوتر والعلاجات بالعقاقير يمكن أن تقلل الوفيات والإصابة بالشلل جراء السكتات القابية. وقال الدكتور ردفورد ويليامز مدير مركز أبحاث الطب السلوكي في كلية الطب بجامعة ديوك إن هذا البحث يمثل أول خطوة باتجاه التعرف على المتغيرات الجينية التي تحدد الأشخاص الذين تتزايد مخاطر إصابتهم بأمراض القلب والأوعية الدموية.

وأضاف في تصريح لبي بي سي أن "هذه خطوة واحدة للأمام حتى نصل إلى اليوم الذي سنكون فيه قادرين على تحديد الأشخاص بناء على هذا النمط الجيني الذين يواجهون خطورة متزايدة للإصابة بأمراض القلب في المقام الأول."

وتابع قائلا إن "هذه خطوة في اتجاه أدوية شخصية (تعتمد على تحديد الجينات) لعلاج أمراض القلب والأوعية الدموية."

وأردف قائلا إنك "إذا كنت تشعر في أغلب الأحيان بالتوتر وينتابك قلق بشأن مستويات التوتر، عليك تحديد ميعاد مع الطبيب والتشاور معه في ذلك."



.....

قد تكون سمنة الأب أحد العوامل المؤثرة على صحة أبنائه ويمكن أن ترفع احتمالات إصابتهم بأمراض، مثل السرطان حسبما بينت دراسة حديثة من المعهد الأميركي "ديوك مديسين للسرطان."

تعتبر الدراسة التي نشرتها "بي إم سي ميديسن جورنال" هي الأولى من نوعها على البشر، وتكشف إمكانية تغيير سُمنة الأب آلية وراثية في الجيل التالي.

وتقترح الدراسة احتمال انتقال نمط حياة الأب إلى أبنائه.

وبحسب الدكتور أدلهيد سوبراي، عالم الأحياء الجزيئية في معهد ديوك للسرطان وكبير الباحثين في هذه الدراسة، إن "الهدف من هذه الدراسة هو تحديد الصلات المحتملة بين السمنة لدى الآباء قبل الإخصاب وملامح تتعلق بوظائف جينية معينة في الأبناء."

وقد ركز الباحثون، والذين اشتهر عنهم متابعتهم للنساء الحوامل، على فحص النتائج الصحية الخاصة بأطفال حديثي الولادة.

وأظهرت الدراسة أن التغذية والعوامل البيئية أثناء الحمل يمكن أن تؤثر على صحة الأطفال وتزيد من مخاطر إصابتهم بالأمراض المزمنة. مع ذلك، ما زال هناك الكثير للكشف عن كيفية تأثير العوامل الوراثية الخاصة بالآباء على الأطفال.

وقد جمع الباحثون بيانات عن الأمهات والآباء باستخدام الاستبيانات والسجلات الطبية، ثم فحصوا الحمض النووي من الحبل السري لـ 79 طفلًا حديث الولادة لتحديد العلاقة المحتملة بين الأنماط الوراثية للحمض النووي والسمنة لدى الأب قبل الإخصاب.

ووجدت الدراسة أن الحمض النووي في جين IGF2 في ذرية الآباء البدناء أقل منه بشكل ملحوظ في أطفال الآباء الذين لم يعانوا من السُمنة المفرطة قبل الإخصاب. ويشير هذا الأمر إلى أن السُمنة المفرطة لدى الآباء قد ترتبط بزيادة خطر إصابة الأطفال بأمراض سرطانية معينة، منها:

(سرطان القولون والمستقيم، وسرطان المبيض.)

و لاحظ الباحثون أن التغيرات في الحمض النووي قد تأتي نتيجة أمر متعلق بالسُمنة، مثل اتباع نظام غذائي معين أو وجود مرض السكري، والذي لم تتضمن هذه الدراسة قياسه.

وهناك المزيد من الدراسات تجري الآن لمعرفة ما إذا كانت هذه التغيرات في الحمض النووي في جين IGF2 تبقى كما هي مع تقدم الأطفال في العُمر.

وستحدد الدر اسات في المستقبل ما إذا كانت تدخلات معينة تستخدم قبل أو بعد الإخصاب على غرار تناول حمض الفوليك أثناء الحمل لمنع التشوهات الخلقية.

ويوضح دكتور سوبراي أن هذه الدراسة "بداية هامة لفحص آثار البيئة على الأطفال، ليس فقط من جانب الأم بل من جانب الأب أيضًا.



.....

وفي يومنا هذا ومع تطوّر العلم والتكنولوجيا، تأخذ الأبحاث والدراسات الحديثة مساراً تحاول فيه التعمّق أكثر في هذا العلم، والتعمّق فيه هي وجهة لإكتشاف بعض الأمور التي تسيّر حياة الإنسان بشكل صحيح، فوجود بعض الحلول لبعض الأمراض المستعصية أو معرفة احتمالية الإصابة بالمرض نفسه قبل حدوثه، وغيرها من أبحاث ودراسات في هذا المجال من أهدافها تحسين النسل البشري وقدرة الإنسان على العيش مع ما يحصل من جسمه من تعقيدات بطريقة صحيحة...

وتستمر الدراسات والأبحاث إلى "المالانهاية".

.....

*وكما قال تعالى :-بسم الله الرحمن الرحيم

" (وَمَا أُوتِيتُمْ مِنْ الْعِلْمِ إِلاَّ قَلِيلاً)"

صدق الله العظيم.



المراجع:-كتاب اشروحات مبسطّة عن الخوار زميات الجينية!. موقع ويكيبيديا. إقتباسات لدراسات وإكتشافات لأهمّ أطبّاء العالم. مقالات مقتبسة عن أطبّاء وعلماء قد سبق ذكرهم.